

Zespół dysmorfii twarzy, anoreksji, kacheksji, wad oczu i skóry

Kod Orpha: 1969 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

*Zespół dysmorfii twarzy, anoreksji, kacheksji, wad oczu i skóry jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zespołem mnogich wad wrodzonych/zespołem dysmorficznym, który charakteryzuje się dysmorfia twarzy (łagodne opadanie powiek, żółte kępki powiek, zadarte nozdrza, rozszczepiony czubek nosa, krótkie podniebienie), ciężkim zanikiem mięśni i wyniszczeniem, barwnikowym zwyrodnieniem siatkówki, licznymi plamami soczewicowatymi i typu café-au-lait oraz łagodną syndaktylią dotyczącą tkanki miękkiej. Dodatkowe cechy to mowa nosowa, asymetria klatki piersiowej, klatka piersiowa wydrążona, szpotawość kolan, płaskostopie i rak brodawkowy tarczycy wraz z jej rozlanym powiększeniem. Od 1984 roku w literaturze nie ma nowych opisów.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

FACES syndrome
Zespół Friedmana i Goodmana
Friedman-Goodman syndrome

Kod ORPHA

1969

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q87.0

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 - Dostępna na stronie www.orphanet.pl